

DOI: <https://doi.org/10.57231/j.ao.2023.1.1.008>

УДК: 617.741–004.1–067–07–08:577.21

СУРХОНДАРЁ ВИЛОЯТИДА ИРСИЙ КЎЗ КАСАЛЛИКЛАРИНИНГ АЙРИМ ТУРЛАРИНИНГ ТАРҚАЛИШИ

Билалов Э. Н.¹, Нарзикулова К. И.², Очилдиев М. Б.³, Назирова С. Х.⁴¹ Тиббиёт фанлари доктори, профессор, Офтальмология кафедраси мудири, Тошкент тиббиёт академияси² Тиббиёт фанлари доктори, Офтальмология кафедраси доценти, Тошкент тиббиёт академияси³ Офтальмология кафедраси ассистенти, Тошкент тиббиёт академияси Термиз филиали⁴ Тиббиёт фанлари номзоди, Офтальмология кафедраси доценти, Тошкент тиббиёт академияси

Аннотация. Долзарблиги. Умумий кўз касалликлари таркибида ирсий кўз касалликлари улуши 20% дан 45% гача ташкил этади. **Ушбу тадқиқотнинг мақсади** Сурхондарё вилоятида ирсий офтальмопатологиянинг айrim турларининг тарқалишини ўрганишдан иборат. **Материал ва услублар.** Сурхондарё вилоятининг 15 туманида 2,8 млн. нафар аҳоли ўртасида генетик-эпидемиологик текширув ўтказилди. Скрининг текшируви натижасида турли кўз касалликлари билан касалланган 385 нафар бемор аниқланди. Беморларнинг ёши туғилишининг биринчи ойларидан 78 ёшгача бўлганлари текширилди. Эркаклар – 54%, аёллар – 46% ни ташкил қилди. Энг катта фоизни 26 (38%) ёшгача бўлган беморлар ташкил қилди. Сегрегация таҳлилига асосан ирсий офтальмопатологияси бўлган 97 нафар бемор аниқланди (шуундан 38 беморда аутосома-рецессив, 53 беморда аутосома-доминант мойиллик тури ва б беморда X хромасомага боғланган ирсият шакли бўлган). Барча ҳолатларда касалланишнинг сабаби яқин қариндошлик асосидаги никоҳлар билан чамбарчас боғлиқ бўлди. **Натижалар.** Энг кенг тарқалган ирсий офтальмопатологиялар тўр парда ва хориоидеа касалликлари (18,5%), туғма катарақти (15,5%), шунингдек, юқори даражали миопия (12%) учради. Синдромларга кирувчи кўз касалликлари орасида Марфан синдроми (3,8%) ва Аксенфельд-Ригер синдроми (2,9%) юқори частота билан аниқланди. Сурхондарё вилоятининг 15 та туман аҳолисида ирсий кўз касалликлари ҳолатининг барча хусусиятлари популяциянинг генетик тузилишига боғлиқлигини ўрганиш шуни кўрсатдики, наслийликнинг тасодифий компоненти (FST) энг юқори кўрсаткичлари аниқланган Кумқўргон ва Музрабод туманларидағи қишлоқ аҳолисида, яқин қариндошлик асосидаги никоҳлар сонининг юқорилиги билан боғлиқлигини кўрсатди.

Калит сўзлар: ирсий офтальмопатология, аутосома – доминант, аутосома – рецессив, тўр парда абиотрофияси.

Иқтибос учун:

Билалов Э. Н., Нарзикулова К. И., Очилдиев М. Б., Назирова С. Х. Сурхондарё вилоятида ирсий кўз касалликларининг айrim турларининг тарқалиши. – Передовая Офтальмология. – 2023;1(1):36-40.

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ НЕКОТОРЫХ ВИДОВ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ГЛАЗ СУРХАНДАРЬИНСКОЙ ОБЛАСТИ

Билалов Э. Н.¹, Нарзикулова К. И.², Очилдиев М. Б.³, Назирова С. Х.⁴¹ Доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой Офтальмологии, Ташкентская медицинская академия² Доктор медицинских наук, доцент кафедры Офтальмологии, Ташкентская медицинская академия³ Ассистент кафедры офтальмологии, Ташкентская медицинская академия Термезский филиал⁴ Кандидат медицинских наук, доцент кафедры Офтальмологии, Ташкентская медицинская академия

Аннотация. Актуальность. Доля наследственных заболеваний глаз составляет от 20% до 45% в общей структуре заболеваний глаз. **Целью** настоящего исследования явилось изучение распространенности некоторых видов наследственной офтальмопатологии в Сурхандарьинской области. **Материалы и методы исследования.** Нами проведено генетико-эпидемиологическое обследование населения 15 районов Сурхандарьинской области численностью 2,8 млн. человек. Скрининговый анализ выявил 385 пациентов с различными заболеваниями глаз. Возраст пациентов варьировал от первых месяцев жизни до 78 лет. Мужчины составили 54%, женщины – 46%. Наибольший процент составили пациенты в возрасте до 26 лет (38%). Проведение сегрегационного анализа выявило 97 пациентов с наследственными офтальмопатологиями (из них 38 пациентов имели аутосомно-рецессивный, 53 пациентов – аутосомно-доминантный тип наследования и 6 пациентов X-сцепленный путь наследования). Во всех случаях причиной заболеваемости стали близкородственные браки. **Результаты.** Наиболее часто встречающимися наследственными офтальмопатологиями

явились заболевания сетчатки и хориоиды (18,5%), врожденные катаракты (15,5%), а также миопия высокой степени (12%). Среди заболеваний глаз, входящих в состав синдромов, с высокой частотой встречаемости выявлены синдромы Марфана (3,8%), Аксенфельда – Ригера (2,9%). Изучение зависимости всех характеристик груза наследственных заболеваний глаз от генетической структуры популяции проведен в 13 районах Сурхандарьинской области показал, что наибольшие значения случайной составляющей инбридинга (FST) были выявлены в сельской популяции в Кумкурганском и Музрабадском районах, что связано с наиболее высокой частотой близкородственных браков в данном районе.

Ключевые слова: наследственные офтальмопатологии, аутосомно – доминантный, аутосомно – рецессивный, абиотрофия сетчатки.

Для цитирования:

Билалов Э. Н., Нарзикулова К. И., Очилдиеев М. Б., Назирова С. Х. Распространенность некоторых видов наследственных заболеваний глаз Сурхандарьинской области. – Передовая Офтальмология. – 2023; 1(1):36-40.

DISTRIBUTION OF CERTAIN TYPES OF HEREDITARY EYE DISEASES IN THE SURKHANDARYA REGION

Bilalov E. N.¹, Narzikulova K. I.², Ochildeev M. B.³, Nazirova S.Kh.⁴

¹Doctor of Medical Sciences, professor, head of the Department of Ophthalmology, Tashkent Medical Academy

²Doctor of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Ophthalmology of the Tashkent Medical Academy

³Assistant of the Department of Ophthalmology, Termiz Branch, Tashkent Medical Academy

⁴PhD, associate professor of the Department of Ophthalmology, Tashkent Medical Academy

Abstract. Relevance. The share of hereditary eye diseases ranges from 20% to 45% in the overall structure of eye diseases. **The purpose of this study** was to study the prevalence of certain types of hereditary ophthalmopathology in the Surkhandarya region. **Materials and methods.** We conducted the genetic and epidemiological survey of the population of 15 districts of the Surkhandarya region, numbering 2.8 mln people. Screening analysis identified 385 patients with various eye diseases. The age of patients ranged from the first months of the life to 78 years. Men made up 54%, women – 46%. The largest percentage was made up of patients under the age of 26 years (38%). Segregation analysis revealed 97 patients with hereditary ophthalmopathologies (of which 38 patients had an autosomal recessive, 53 patients had an autosomal dominant type of inheritance, and 6 patients had an X-linked inheritance pattern). In all cases, closely related marriages became the cause of morbidity. **Results.** Among the eye diseases included in the syndromes, Marfan's syndrome (3.8%), Axenfeld-Rieger syndrome (2.9%) were identified with a high frequency of occurrence. The study of the dependence of all characteristics of the load of hereditary eye diseases on the genetic structure of the population was carried out in 13 districts of the Surkhandarya region showed that the highest values of the random component of inbreeding (FST) was found in the rural population in the Kumkurgan and Muzrabad districts, which is associated with the highest frequency of closely related marriages in this area.

Key words: hereditary ophtalmopathology, autosomal dominant, autosomal recessive, retinal abiotrophy.

For citation:

Bilalov E. N., Narzikulova K. I., Ochildeev M. B., Nazirova S. Kh. Distribution of certain types of hereditary eye diseases in the Surkhandarya region. – Advanced Ophthalmology. – 2023;1(1):36-40.

Долзарбилиги. Ирсий ва туфма кўз касалликларининг олдини олиш, диагностикаси ва даволаш муаммоси тиббий ва ижтимоий долзарб бўлиб келган ва шундай бўлиб қолмоқда. Кўриш органининг генетик жиҳатдан аниқланган патологияси, ҳатто ўз вақтида аниқлаш ва етарли даволаниш билан ҳам, кўришнинг эрта ёмонлашишига ва кўрликка олиб келади ва натижада беморларнинг ижтимоий мослашувида қийинчиликлар пайдо бўлади [1,2].

Дунёда кўз касалликларининг умумий таркибида ирсий патологиянинг улуши 30% ни

ташкил қиласди. Аксарият ҳолларда кўрлик ва кўришнинг пастлиги туфма ва ирсий патологиянинг натижасидир ва 55–19 ёшдаги ногиронларнинг 50 фоизида кўз касалликлари болалик даврида намоён бўлган [1,2].

Шумуносабат билан касал болалар туғилишини олдини олишда профилактика ва тиббий генетик маслаҳат алоҳида ўрин тутади. Туманларнинг кенг кўламли клиник ва статистик тадқиқотлари, ирсий патологиянинг кенг доирасини ўрганиш ва ирсий кўз касалликларининг айrim нозологик шаклларининг тарқалишини баҳолаш, оилада

ирсий касалликларни эрта аниқлаш ва аниқ ташхислаш учун илмий асосланган асос яратиш имконини беради, бу патологик жараён ривожланишининг дастлабки клиник олди босқичларида профилактика чоралари ва даволашни амалга ошириш, шунингдек, касал болаларнинг ижтимоий муҳитга мослашувини яхшилаш, маълум субпопуляцияларда маҳаллий юқори ёки паст частоталарда юзага келадиган касалликларни аниқлаш имконини беради [3].

Тадқиқотнинг мақсади. Сурхондарё вилоятида ирсий офтальмопатологиянинг айрим турларининг тарқалишини ўрганиш.

Материаллар ва усуслар. Сурхондарё вилоятининг 15 туманида 2,8 млн. аҳоли ўртасида генетик-эпидемиологик текширув ўтказилди, бу 2021–2022 йилларда ирсий офтальмопатологияларни (ИОП) аниқлашга қаратилган.

ИОП билан оғриган беморлар тўғрисидаги маълумотлар қуйидаги манбалардан олинган: ҚВП, шаҳар поликлиникаларидағи умумий амалиёт шифокорларидан, туманлар Марказий поликлиникаларининг офтальмологларидан (анкеталар ёрдамида), шунингдек тиббий ва ижтимоий экспертиза бюросининг ногиронлар руйхатидан. Клиник ва генеалогик маълумотларни тўплаш орқали, касалликнинг ирсий турини аниқлаш ва клиникадан олдинги текшириш босқичида ирсий ва ирсий бўлмаган патологияларнинг дифференциал диагностика имконини берди.

Беморларга умумий офтальмологик тадқиқот усуслари (3 ёшгача бўлган болаларда) рефлектор ҳаракат реакциялари (қорашиби ва «кузатиш» реакциялари), ўтказилди. Баъзи беморларга, кўрсатмаларга кўра, периметрия, тонометрия ва гониоскопия ўтказилди. Ташхисни аниқ қўйиш мақсадида беморлар Республика ихтисослаштирилган кўз микрохирургияси илмий-амалий марказининг Термиз филиалида текширилиб, махсус офтальмологик текширув усусларидан фойдаланилди.

Шунингдек, олинган материални статистик қайта ишлаш учун бир қатор математик усуслардан фойдаланилди, шу жумладан сегрегация таҳлили, кўриш органининг ирсий патологиясини туманлар бўйича тақсимланишининг бир хиллиги, Стьюент *t*-тести ёрдамида тарқалишини таққослаш, фамилияларнинг тақсимланишини таҳлил қилиш, тасодифий қариндошликтин баҳолаш учун изонимия усули (FST).

Натижалар ва мұхоказа. Скрининг текшируви натижасида турли кўз касалликлари билан касалланган 385 нафар бемор аниқланди. Беморларнинг ёши туғилишининг биринчи ойларидан 78 ёшгача бўлганлари текширилди. Эркаклар – 54%, аёллар – 46% ни ташкил қилди. Энг катта фоизни 26 (38%) ёшгача бўлган bemорлар ташкил қилди.

Барча bemорларни ҳар томонлама текширувдан ўтказгандан сўнг, ирсий кўз патологияси эҳтимоли

бўлган 112 бемор аниқланди. Кўрув аъзоларининг аутосома – рецессив (АР) ва аутосома – доминант (АД) патологияси бўлган оилаларда ўтказилган сегрегация таҳлили маълум бир мойиллик турига мувофиқлигини кўрсатди. Бир гуруҳ оилалар учун тузилган кўз касалликларининг АР мойиллик тури 0,17 ва АД мойиллик тури бўлган оилалар гурухи учун 0,32 ни ташкил этди. Бу АР мойиллик тури бўлган оғир оилаларда касал бола туғилиши хавфи 20–25%, АД мойиллик тури бўлган оғир оилаларда эса 45–50% ни ташкил этишидан далолат беради.

Сегрегация таҳлилига асосан ирсий офтальмопатологияси бўлган 97 нафар бемор аниқланди. Шундан 38 беморда АР, 53 беморда АД мойиллик тури ва 6 беморда Х хромасомага боғланган ирсият шакли кузатилди. Барча ҳолатларда касалланишининг сабаби яқин қариндошлиқ асосидаги никоҳлар билан чамбарчас боғлиқлиги аниқланди.

Энг кенг тарқалган ирсий офтальмопатологиялар бу: юқори частота билан тўр парда ва хориоидеа касалликлари (18,5%), туғма катарақта (15,5%), шунингдек, юқори даражали миопия (12%) учради. Синдромларга кирувчи кўз касалликлари орасида Марфан синдроми (3,8%) ва Аксенфельдер-Ригер синдроми (2,9%) аниқланди.

Энг йирик контингент тўр парада пигментли тапеторетинал абиотрофиянинг аралаш шакли бўлган беморлардан иборат бўлди (11 оиласдан 11 шажара бошлиғи, 32 ёшдан 58 ёшгача). Шу билан бирга, ўзгаришлар фақат эркаклар томонидан аниқланди, бу бошқа муаллифларнинг маълумотларини тасдиқлайди [4,5]. Касалликнинг бундай белгилари: қоронғуга мослашувнинг ёмонлашиши ва ҳаддан ташқари ёруғликда кундузги кўришнинг пасайиши, кейинчалик никталопияга айланди ва кўриш майдонининг торайиши асосан 9 ёшдан 24 ёшгача бўлган беморларда кузатилди. Каттароқ ёшда (25–40 ёш) кўришни сезиларли даражада пасайиши (0,09 ва ундан паст) ва периферик скотома пайдо бўлиши кузатилди. 41–58 ёшдагиларда кўз томирларининг шикастланиши, асоратли катарақтларнинг ривожланиши ва шишасимон тананинг хирагиниши билан тўр пардада дистрофик ўзгаришлар юз бериши кузатилди. Бу кўриш ўткирлигини кескин пасайиши ва «туннел кўриш» пайдо бўлишига олиб келди. Шунингдек, гемералопия ва рангларни ажратишни бузилиши ҳам кузатилди.

Тўр парда пигментли тапеторетинал абиотрофиясининг периферик шакли 5 нафар аёлда кузатилди. Улардан 3 тасида АД, 2 тасида АР тури аниқланди. Касалликнинг дастлабки белгилари 11–28 ёшда гемералопия ва кўриш майдонларининг торайиши билан намоён бўлди. Кўриш ўткирлиги кўрсаткичлари 0,4 ва ундан пастни ташкил этди. Энг кекса bemорда асоратли катарақта учради. Кўз тубида шу патологияга ҳос носимметрик ўзгаришлар кузатилди.

Франческетти типидаги тўр парда абиотро-

фияси турли оиласлардан бўлган 40 ва 43 ёшдаги 2 нафар эркак беморларида аниқланди. Касалликнинг дастлабки белгилари шу беморларда 18 ва 26 ёшда кўриш ўткирлигининг 0,7 дан 0,05 гача пасайиши, нисбий ва мутлақ скотомаларни пайдо бўлиши ва кўрув майдонларининг торайиши билан ифодаланди. Офтальмоскопияда кўз тубида бу касаллик учун ҳос ўзгаришлар аниқланди.

Аксенфельд-Ригер синдроми 3 оиласдан 2 беморда аниқланди. Барча беморларда қуйидаги клиник белгилар мавжуд эди: тўлиқ аниридия, тўлиқ бўлмаган катараракта ва иккиламчи глаукома.

Марфан синдроми турли оиласларда 4 ёшдан 16 ёшгacha бўлган 21 беморда аниқланган. Шу билан бирга, эркаклар аёллар билан бир хил частотада касалликка чалинганилиги аниқланди. Барча беморларда бириктирувчи тўқима ва юракда одатдаги тизимли ўзгаришлар бўлган. Кўриш аъзолари томонидан миопик ўзгаришлар кузатилди, 2 нафар беморда гавхар сублуксацияси кузатилди.

Ирсий катараракта 12 оиласдан 16та беморда кузатилди. Беморларнинг ёши 6 ойдан 25 ёшгачани ташкил этди. Беморларнинг жинси бўйича тақсимланиши сезиларли даражада фарқ қилмади ва аксариятида (75%) гавҳарнинг хиralашиши ҳаётнинг биринчи йилида қайд этилган. Ушбу гурӯҳ беморларида катарактанинг прогресивланиши кузатилмади. Қолган bemорларда (25%) гавҳарнинг хиralашиши 5 ёш ва ундан катта ёшда (пробанднинг қариндошлари текширилганда) қайд этилган. Кўриш ўткирлигининг 0,5–0,7 гача пасайиши 2 (12,5%) bemорда, 0,2–0,4–6 bemорда (37,5%) ва 8 bemорда (50%) кўриш ўткирлиги 0,1 ёки ундан паст бўлиши кузатилди. Энг кўп капсуляр катараракта тури (9 та bemор), 4 нафар bemорда қутб катарактаси ва 3 та bemорда тўлиқ катараракта аниқланди.

Сурхондарё вилоятининг 15 та туман аҳолисида ирсий кўз касалликлари ҳолатининг барча хусусиятлари популяциянинг генетик тузилишига боғлиқлигини ўрганиш шуни кўрсатдики, наслийликнинг тасодифий компоненти (FST) энг юқори кўрсаткичлари аниқланган Кумкўрғон ва Музрабод туманларида қишлоқ аҳолисида, яқин кариндошлик асосидаги тузилган никоҳларнинг юқорилиги билан боғлиқлигини кўрсатди. Шуни таъкидлаш керакки, ушбу худудларда нозологик юкнинг энг юқори қийматларини рўйхатга олиш орқали, АД ва AP ирсий офтальмопатологияларнинг тарқалиши қайд этилган.

АДАБИЁТЛАР / REFERENCES

- Назарян МГ, Арбуханова ПМ. Современные аспекты инвалидности вследствие патологии органа зрения. Казанский медицинский журнал. 2015;96(2):224–226 [Nazaryan MG, Arbukhanova PM. Modern aspects of disability due to the pathology of the organ of vision. Kazan Medical Journal. 2015;96(2):224–226. (In Russ.)] <https://doi.org/10.17750/KMJ2015-224>
- Киреева ОЛ, Хлебникова ОВ, Амалина СС, Ельчинова ГИ, Зинченко РА, Кадышев ВВ, Гинтер ЕК. Нозологический спектр и распространенность наследственной офтальмопатологии среди детского населения 12 районов Ростовской области. Офтальмология. 2012;9(4):8–13. [Kireeva OL, Khlebnikova OV, Amalina SS, Elchinova GI, Zinchenko RA, Kadyshev VV, Ginter EK. Nosological spectrum and prevalence of hereditary AP ирсий кўз касалликларининг тарқалиши ва тасодифий қариндошлик қийматлари (FST) ўртасидаги чизиқли корреляция коэффициенти $0,63 \pm 28$ ни ташкил этди (Спирмен даражасидаги корреляция $r=0,78$); FST ва кўрув аъзоларининг АД патологиясининг тарқалиши ўртасида $0,44 \pm 36$ ни (Спирмен даражасидаги корреляция $r=0,58$); умумий ирсий офтальмопатология, шу жумладан доминант, рецессив ва X – гени билан боғланган офтальмопатологиялар шакллари ва туманлар бўйича FST қийматлари ўртасида $0,69 \pm 32$ ни (Спирмен даражасидаги корреляция $r=0,66$) ташкил этди. Ирсий кўз касалликларининг нозологик шаклларининг хилма-хиллиги ва тасодифий қариндошлик қийматлари ўртасидаги корреляция коэффициенти $0,81$ ни ташкил этди.
- Олинган корреляция коэффициентлари шуни кўрсатади, FST қийматлари ва умумий тарқалиш ўртасидаги аниқланган фарқлар, шунингдек, AP ва АД кўз касалликлари ҳолати ва кўрув аъзоларининг ирсий патологиясининг хилма-хиллиги ўрганилаётган популяцияларни ажратишнинг турли даражаси ва генетик дрейфи таъсири билан изоҳланади.
- Хуласа.** 1.Худудлар бўйича ирсий офтальмопатологияларнинг ҳолатини ўрганиш алоҳида нозологик шаклларининг маҳаллий тарқалишини кўрсатди. Сурхондарё вилоятида яқин кариндошлик асосида тузилган никоҳлар натижасида энг кенг тарқалган ирсий офтальмопатологиялар тўр парда ва хориоидеа касалликлари (18,5%), туғма катараракта (15,5%), юқори даражали миопия (12%), Марфан синдроми (3,8%) ва Аксенфельд-Ригер синдроми (2,9%) касалликлари аниқланди.
2. Сурхондарё вилояти Кумкўрғон ва Музрабод туманларида қишлоқ аҳолисида қариндошларининг тасодифий компонентининг энг юқори кўрсаткичлари қайд этилгани, бу эса ушбу худудларда яқин қариндошлик асосидаги никоҳларнинг энг юқори частотаси билан боғлиқлигини кўрсатади. Умумий ирсий офтальмопатология ва минтақалар бўйича тасодифий қариндошлик қийматлари ўртасидаги корреляция коэффициенти $0,69$ ни, ирсий кўз патологияси спектрининг хилма – хиллиги ва тасодифий қариндошлик қийматлари ўртасидаги корреляция коэффициенти $0,81$ ни ташкил этди.

- ophthalmopathology among children in 12 districts of the Rostov region. *Ophthalmology*. 2012;9(4):8–13. (In Russ.).]. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2012-4>
3. 3. Шурыгина МФ, Хотеева АМ. Диагностика наследственных дистрофий сетчатки с позиции генной терапии. *Вестник офтальмологии*. 2021;137(4):145151. [Shurygina MF, Khoteeva AM. Diagnostics of inherited retinal degenerations by gene therapy. *Vestnik Oftalmologii*. 2021;137(4):145151. (In Russ.).]. <https://doi.org/10.17116/oftalma2021137041145>
4. Na HJ, Kim KH, Kim S. Han P, Kim HJ, Hann HS. Ahn. Prevalence, age at diagnosis, mortality and cause of death in retinitis pigmentosa in Korea – a nationwide population-based study. *Am. J. Ophthalmol.* 2017; 176:157–165. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2017.01.014>
5. Nangia V, Jonas JB, Khare A, Sinha A. Prevalence of retinitis pigmentosa in India: the Central India eye and medical study. *Acta Ophthalmol.* 2012; 90:649–650. <https://doi.org/10.1111/j.1755-3768.2012.02396.x>